



# V. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRESİ

27-29 NİSAN 2018 – MALATYA

## PHILADELPHIA KROMOZOMU NEGATİF HASTALARDA JAK2 V617F GEN MUTASYONUNUN DEĞERLENDİRİLMESİ

**Yazarlar** : Gonca Gulbay, Elif Yesilada, Mehmet Ali Erkurt, Harika Gozukara Bag,  
Emin Kaya, Irfan Kuku

**Kurum** : İnönü Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik AD, Hematoloji AD

### GİRİŞ - AMAÇ

Miyeloproliferatif neoplazilerde (MPN) *JAK2* V617F mutasyonunun taranması tanınal öneme sahiptir. Bu çalışmada amaç, İnönü Üniversitesi Turgut Özal Tıp Merkezi Hematoloji Bilim Dalı'na başvuran Philadelphia kromozomu negatif olan olgularda *JAK2* V617F mutasyonunun sıklığını belirlemektir.

### METOD

Çalışma 648 philadelphia negatif MPN'li olguyu kapsamaktadır. MPN tanısı Dünya Sağlık Örgütü kriterlerine göre yapılmaktadır. Çalışmamızda yarı kantitatif Ipsogen *JAK2* MutaScreen RS kiti kullanılarak gerçek-zamanlı polimeraz zincir reaksiyonu yöntemi kullanılmıştır.

### BULGULAR

Olgularımız %48.6 esansiyel trombositemi, %80.5 polisitemi rubra vera, %47.5 primer myelofibrozis, %10 sınıflandırılmayan tip kronik miyeloproliferatif hastalık ve %0.8 oranında da diğerlerinden oluşmaktadır. MPN'li olgularımızda *JAK2* V617F pozitifliği %24.4 olarak belirlenmiştir. *JAK2* V617F pozitifliğinin sıklığı kadınlar arasında %36.5 ve erkekler arasında %20.4 olarak belirlenmiştir. Çalışmada ayrıca *JAK2* V617F pozitif ve *JAK2* V617F negatif hastalarda hematolojik parametreler arasındaki farklılıklar da incelenmiştir. *JAK2* V617F pozitif hastalarda WBC, HGB, RDW ve PLT düzeyleri bakımından farklılıklar istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

### SONUC

Çalışmamızda *JAK2* V617F mutasyonu MPN'li hastalarda araştırılmış olup PV, ET ve PMF'li hastalarda sıklıkla belirlenmiştir. Bu nedenle, MPN'li ön tanılı hastaların ilk değerlendirmesinde *JAK2* mutasyon taraması yararlı olacaktır.

### ANAHTAR KELİMELER

Myeloproliferatif hastalıklar, *JAK2* V617F mutasyonu, Gerçek zamanlı polimeraz zincir reaksiyonu